

Spezialsprechstunde Dup15q – Modell einer interdisziplinären Sprechstunde für eine seltene Erkrankung

Camila Gabriel¹, Verena Romero², Doreen Balke³, Petra Fuchs³, Leonie Bühler³, Alexander Fichtner⁴, Sebastian Burkart¹, Henje Driedger⁵, Steffen Syrbe⁵, Urania Kotzaeridou³, Maja Hempel¹

1 Genetische Poliklinik, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg

2 Dup15q e.V., Sitz Hofheim a.T.

3 Sozialpädiatrisches Zentrum, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg

4 Pädiatrische Gastroenterologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg

5 Pädiatrische Epileptologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg

Die Betreuung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung ist eine enorme Herausforderung. Das gilt auch für das Dup15q-Syndrom mit den Leitsymptomen einer sprachbetonten Entwicklungsstörung, Verhaltensweisen aus dem Autismusspektrum und einer z.T. therapieresistenten Epilepsie.

Das Modell Spezialsprechstunde

Auch wenn die allgemeine ärztliche Versorgung der mehr als 100 Patienten mit Dup15q in Deutschland als gut wahrgenommen wird, bemerken die Eltern, dass Ärzte und Therapeuten schnell an ihre Grenzen stoßen. Daher wurde auf Initiative des Elternvereins Dup15q e.V. am Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD) die Spezialsprechstunde Dup15q aufgebaut. Diese ist als Ergänzung zur wohnortnahen Betreuung konzipiert mit dem Ziel des Aufbaus von Expertise, Wissensgenerierung und Anstoß von Forschungsprojekten zum Dup15q-Syndrom.

Diese monatliche interdisziplinäre Sprechstunde wird gemeinsam von der Genetischen Poliklinik und dem SPZ des Universitätsklinikums Heidelberg durchgeführt. Die Patienten und ihre Familien konsultieren Kollegen verschiedener Fachbereiche. Die Terminkoordination und der Kontakt zu den Eltern erfolgt durch einen Genetic Counselor.

Erfahrungen aus der Spezialsprechstunde

Seit Oktober 2022 haben 35 Familien die Spezialsprechstunde Dup15q besucht. Bei allen 35 Patienten wurden Humangenetik, Neuropädiatrie und Psychologie hinzugezogen, bei 28 Patienten Logopädie, bei 15 Epileptologie, bei 3 Gastroenterologie und bei 2 Orthopädie. Bei 10 Patienten wurde ein EEG abgeleitet, bei 6 Familien genetische Untersuchungen ergänzt.

Positive Rückmeldungen der Eltern sind: ärztliche Erfahrung mit und Interesse am Dup15q-Syndrom, Interdisziplinarität, konkrete Empfehlungen, Anlaufstelle für Fachleute, gezielte Forschung, Aufbau eines Registers, Begleitung durch den Genetic Counselor. Negative Rückmeldungen sind die fehlende Erfahrung zu erwachsenen Patienten, fehlende (Kinder-)psychiatrische Expertise, z.T. lange Wartezeiten auf einen Termin und in der Sprechstunde, z.T. Zeitnot der Experten.

Das Team der Spezialsprechstunde berichtet, umfangreiche Erfahrungen zum Dup15q-Syndrom gesammelt zu haben, die Patienten besser einschätzen, Besonderheiten erkennen und Empfehlungen

gezielter geben zu können. Positiv werden die sich aus der Sprechstunde entwickelnden wissenschaftlichen Fragestellungen und Projekte gesehen. Die zusätzliche Arbeitsbelastung durch die Spezialsprechstunde ist hoch. Der Koordinationsaufwand des Genetic Counselors ist erheblich.

Fazit

Die Spezialsprechstunde Dup15q am UKHD ist eine der wenigen, auf eine seltene Erkrankung spezialisierten Sprechstunden. Der Zugewinn ist sowohl für den Patienten/ die Familien als auch für Ärzte und Wissenschaftler bedeutend. Expertise und Wissen wird generiert und an Patienten und Kollegen weitergegeben, wissenschaftliche Projekte werden generiert, die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, Therapeuten und der Elterngruppe wird gestärkt.

Voraussetzung für die erfolgreiche Etablierung einer Spezialsprechstunde ist die Interdisziplinarität und -professionalität, die Bindung von Experten, die umfassende Koordination der Sprechstunde und die Einbindung der Wissenschaft. All das ist nur durch eine angemessene Vergütung der Leistung aufrecht zu erhalten.